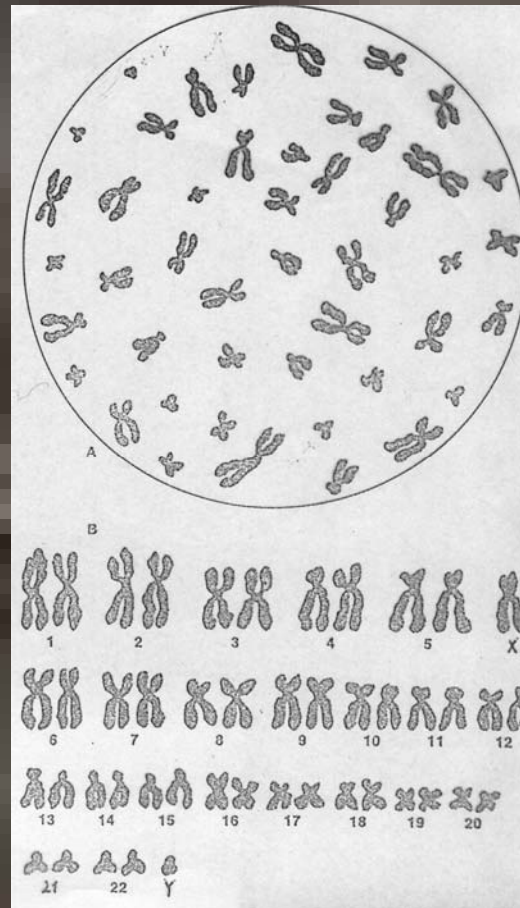


# Karyotyp člověka

Karyotyp – soubor chromozomů v jádře buňky



Význam – v genetickém poradenství ke stanovení změn ve struktuře a počtu chromozomů

## Historie:

20. léta 20. století – přibližný počet chromozomů v buňce člověka

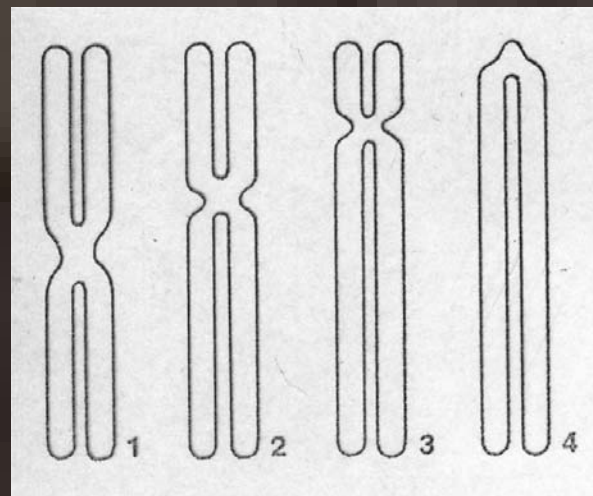
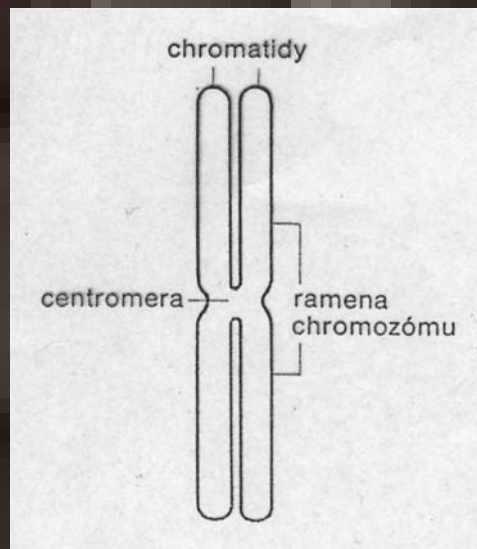
1956 – přesný počet chromozomů = 46 chromozomů

1965 – technika vyšetření chromozomů z periferní krve

- klasická technika barvení mitotických chromozomů **orceinem**

= období **morfometrických metod** identifikace chromozomů

např. dle polohy centromery – metacentrický, submetacentrický, akrocentrický,  
telocentrický



## Historie:

20. léta 20. století – přibližný počet chromozomů v buňce člověka

1956 – přesný počet chromozomů = 46 chromozomů

1965 – technika vyšetření chromozomů z periferní krve

- klasická technika barvení mitotických chromozomů **orceinem**

= období **morfometrických metod** identifikace chromozomů

např. dle polohy centromery – metacentrický, submetacentrický, akrocentrický,  
telocentrický

1969 – 1. proužkovací technika – Q-pruhování

- počátek **proužkovacích technik** – identifikace chromozomů na základě počtu, tloušťky a  
pozice proužků

– **G-pruhy** – působení trypsinem na metafázní chromozomy s následným barvením Giemsovým  
barvivem



Chromozomy barvené G-pruhováním.

## Historie:

20. léta 20. století – přibližný počet chromozomů v buňce člověka

1956 – přesný počet chromozomů = 46 chromozomů

1965 – **technika vyšetření chromozomů z periferní krve**

- klasická technika barvení mitotických chromozomů **orceinem**

= období **morfometrických metod** identifikace chromozomů

např. dle polohy centromery – metacentrický, submetacentrický, akrocentrický,  
telocentrický

1969 – **1. proužkovací technika** – Q-pruhování

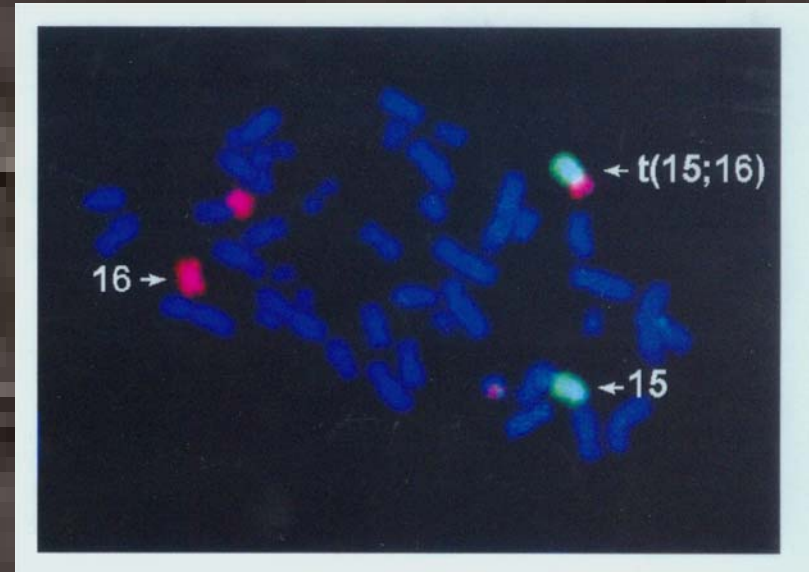
- počátek **proužkovacích technik** – identifikace chromozomů na základě počtu, tloušťky a  
pozice proužků

– **G-pruhy** – působení trypsinem na metafázní chromozomy s následným barvením Giemsovým  
barvivem

1976 – **HRT** – zavedení proužkovacích technik v **profázi mitotického dělení** – chromozomy jsou méně  
spiralizované a kondenzované = více pruhů + identifikace i malých chromozomů

Současnost – **G-pruhy**

– **FISH** (Fluorescenční in situ hybridizace) – fluorescenční obarvení části chromozomu  
pomocí komplementární sondy



### Výhody oproti pruhování:

- méně pracná
- nevyžaduje pro vyhodnocení takovou zkušenost
- odhalí i mikrolece a drobné translokace

### Nevýhody:

- lze sledovat jen oblast, k níž máme sondu
- nutný je fluorescenční mikroskop
- preparát není trvalý („zháší“)

Hlavní zásady klasifikace lidských chromozomů:

1960 - Denverská konference – člověk má 23 párů chromozomů

č. 1 až 22 = autozomy

č. 23 = gonozomy

1963 - Londýnská konference – rozdělení chromozomů do 7 skupin dle morfometriky

A – chromozomy č. 1-3

B – chromozomy č. 4 a 5

C – chromozomy č. 6-12, X

D – chromozomy č. 13-15

E – chromozomy č. 16-18

F – chromozomy č. 19 a 20

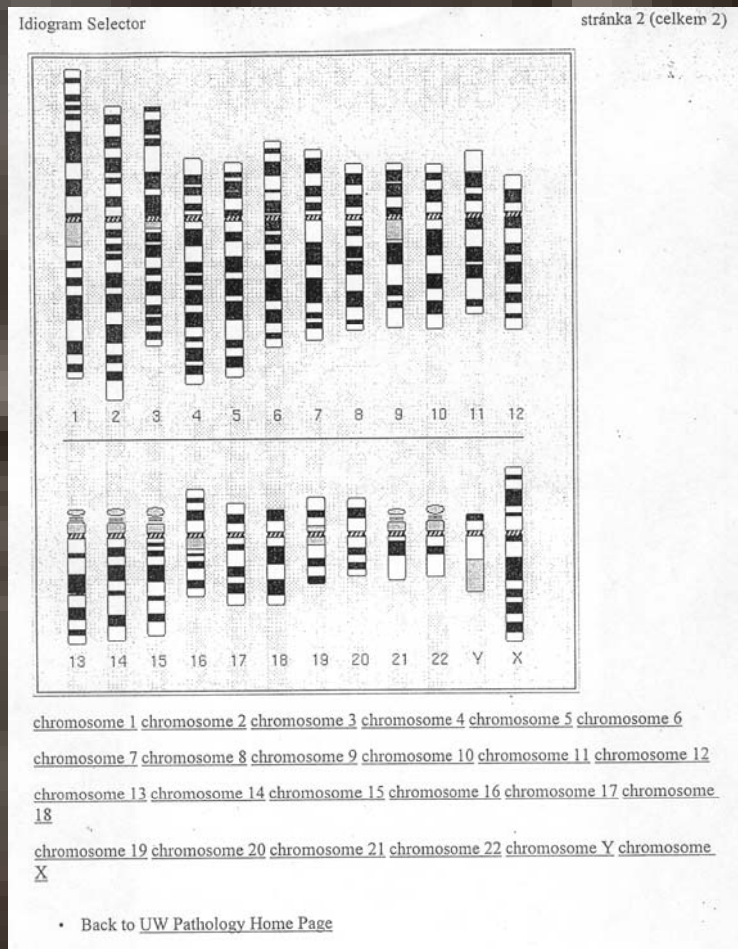
G – chromozomy č. 21, 22 a Y

1967 - konference v Chicagu – rozdělení aberací

1971 - konference v Paříži – zásady pro identifikaci naproužkovaných chromozomů

## Sestavení karyotypu

Princip: na základě morfologie a proužkování jsou chromozomy podle **idiogramu** rozřazeny do 7 skupin





## Sestavení karyotypu

**Princip:** na základě morfologie a proužkování jsou chromozomy podle idiogramu rozřazeny do 7 skupin

### Postup:

- odběr periferní krve
- kultivace lymfocytů z periferní krve – indukce z  $G_0$  do  $G_1$  fáze buněčného cyklu pomocí speciálního kultivačního média
- mitóza při 32 °C po dobu 72 hodin
- působení kolchicinem – zastavení mitózy, synchronizace buněk
- hypotonizace a fixace chromozomů
- barvení

### Význam:

- určení pohlaví
- stanovení změn ve struktuře a počtu chromozomů

#### Př.:

zdravý muž – zápis: 46, XY

Klinefelterův syndrom – 47, XXY

Turnerův syndrom – 45, X0

Downův syndrom – 47, XY 21+

Patauův syndrom – 47, XX 13+

Chronická myeloidní leukémie – Ph-chromozom  
- translokace mezi chr. 9 a 22 – 46, XY t(9;22)

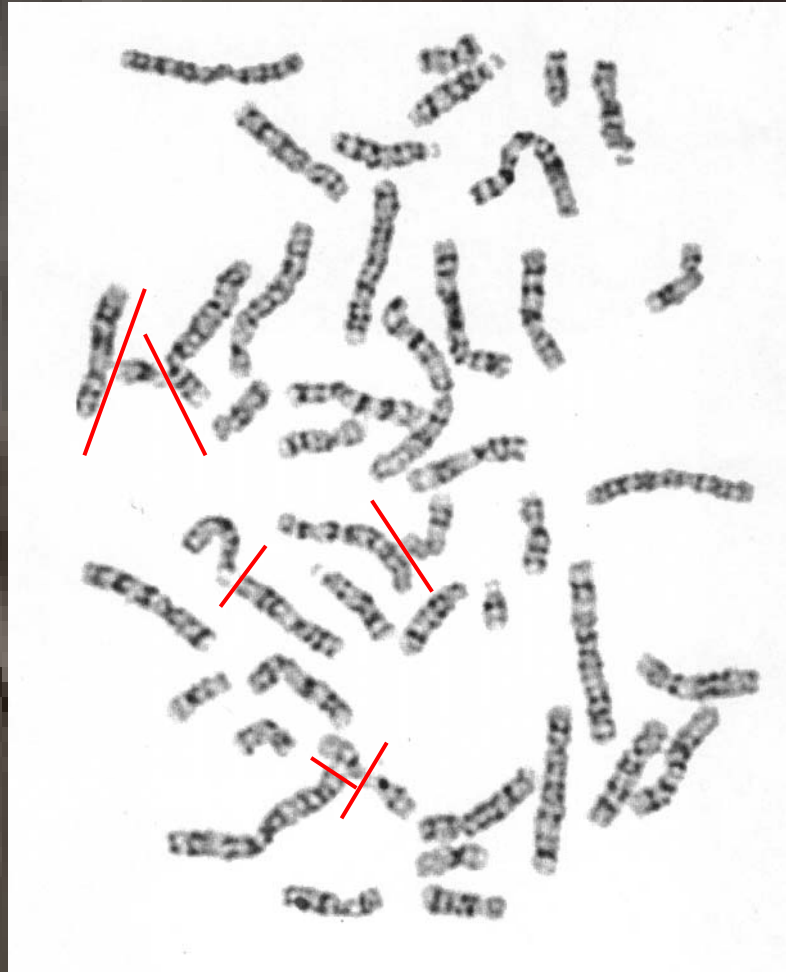
## Sestavení karyotypu



Vyfotografované chromozomy barvené G-pruhováním.

- 1) Rozstříhejte chromozomy a sestavte karyotyp dle idiogramu
- 2) Určete – pohlaví jedince  
– zda-li je zdravý a nebo zda některý chromozom chybí či přebývá

## Sestavení karyotypu



Vyfotografované chromozomy barvené G-pruhováním.

- 1) Rozstříhejte chromozomy a sestavte karyotyp dle idiogramu
- 2) Určete – pohlaví jedince  
– zda-li je zdravý a nebo zda některý chromozom chybí či přebývá